

**Genomic Unity®**

 Consentimiento informado del paciente  
 Página 1 de 6

Nombre del paciente

Fecha de nacimiento

Pegue aquí la etiqueta del código de barras de la muestra del paciente

**Instrucciones del formulario:**

- ✓ Revise la información de las páginas 1-5
- ✓ El paciente o tutor legal debe firmar en la página 1
- ✓ Si se envían muestras de comparador, los familiares deben firmar en la página 6

**Consentimiento del paciente**

He hablado sobre la prueba de Genomic Unity® con mi proveedor de atención médica, lo que incluye el propósito y el procedimiento, los riesgos, los beneficios y las alternativas. Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas sobre la prueba y todas mis preguntas fueron respondidas satisfactoriamente. Reconozco que tengo información y comprensión suficientes para dar este consentimiento informado.

1. Doy mi permiso a Variantyx y sus afiliados para extraer y secuenciar mi ADN y realizar pruebas genéticas según lo descrito.
2. Doy mi permiso a Variantyx y sus afiliados para que utilicen mi ADN de forma anónima para fines de desarrollo o mejora de las pruebas, validación interna, confirmación ortogonal de variantes en un laboratorio externo de consulta o control de calidad y capacitación.
3. Doy mi permiso para que mi muestra e información clínica se incluyan de manera anónima en las bases de datos y publicaciones de frecuencia de alelos y variantes. Mi nombre u otra información de identificación personal no se utilizarán ni se vincularán a ninguna base de datos o publicación.
4. En el caso del cobro directo al seguro: confirmo que la información que proporciono es verdadera y correcta. Autorizo a mi proveedor de atención médica o asegurador a compartir información médica con Variantyx relacionada con mi estado de salud, diagnóstico y tratamiento según sea pertinente para mis pruebas genéticas, además de información sobre los beneficios de mi plan de atención médica. Autorizo a Variantyx a divulgar a mi asegurador la información médica relacionada con mis pruebas. Autorizo a Variantyx para que sea mi representante designado con el fin de apelar cualquier denegación de beneficios, según sea necesario, y para solicitar registros médicos adicionales para este propósito. Entiendo que Variantyx me notificará si se determina que los gastos a mi cargo superan los \$100. Autorizo que los beneficios de mi seguro se paguen directamente a Variantyx. Entiendo que soy responsable de enviar a Variantyx todo el dinero que reciba directamente de mi asegurador como pago por esta prueba.
5. En el caso de que mi proveedor de seguro o médico requieran asesoramiento genético independiente antes o después de la prueba, acepto, mediante mi firma de este formulario de consentimiento, que un tercero preste los servicios de asesoramiento genético. Mediante mi firma de este formulario de consentimiento, autorizo a Variantyx a divulgar mi información de contacto y cualquier información médica necesaria al servicio de un tercero, y autorizo también la comunicación y el intercambio de información entre el tercero y mi médico que deriva, con el fin de llevar a cabo el asesoramiento genético antes o después de la prueba.
6.  Doy/ no doy mi permiso para que Variantyx se comunique conmigo o con mi proveedor de atención médica en relación con estudios de investigación. Si no se selecciona ninguna opción, no habrá ninguna comunicación.
7. Para residentes del estado de Nueva York:  Mediante mi marca en esta casilla, doy mi permiso para que Variantyx y sus afiliados conserven cualquier muestra restante por más de 60 días para fines de conclusión y desarrollo/mejora de las pruebas, validación interna, confirmación ortogonal de variantes en un laboratorio externo de consulta o control de calidad y capacitación.

**Nombre del paciente (o persona autorizada)**
**Apellido**
**Firma del paciente (o persona autorizada)**
**Fecha**


Nombre del paciente

Fecha de nacimiento

Pegue aquí la etiqueta del código de  
barras de la muestra del paciente

## Información de la prueba

A continuación, se describen los beneficios y los riesgos de la prueba de Genomic Unity®. Se recomienda que reciba asesoramiento genético de un proveedor de atención médica autorizado que pueda responder sus preguntas sobre las pruebas genéticas y le proporcione información sobre alternativas. Puede encontrar información sobre asesores en genética en su área en <https://www.nsgc.org/>.

### Antecedentes

El propósito de las pruebas genéticas es identificar cambios en la secuencia de ADN que sean la causa de la condición de una persona afectada. Esta prueba utiliza un protocolo sin RCP que produce una cobertura completa y uniforme de todos los exones y regiones no codificantes del genoma de una persona. Cuando sea aplicable a muestras familiares, se usan protocolos de genoma completo para la comparación con el probando. Los datos resultantes se someten a análisis *in silicio* optimizados para cambios de secuencia pequeños (variantes de nucleótido simple y deleciones/inserciones), variantes estructurales en los cromosomas (deleciones, duplicaciones, variantes de número de copias), repeticiones cortas en tándem (STR) y variantes mitocondriales (variantes de nucleótido simple y deleciones/inserciones pequeñas y deleciones grandes). La prueba de Análisis de genoma completo de Genomic Unity® considera las variantes mitocondriales a partir del genoma mitocondrial, como también la mayoría de los tipos de variantes que se superponen al exoma informadas tradicionalmente mediante otras metodologías, y excluye las variantes que representan dificultades técnicas enumeradas en las limitaciones de la prueba. La prueba de Análisis de exomas de Genomic Unity® considera la mayoría de los tipos de variantes que se superponen al exoma informadas tradicionalmente mediante otras metodologías y excluye las variantes que representan dificultades técnicas enumeradas en las limitaciones de la prueba. La prueba de Análisis de variantes de número de copias constitutivas del genoma completo de Genomic Unity® considera solo las variantes estructurales. La prueba de Análisis del genoma mitocondrial de Genomic Unity® considera las variantes mitocondriales a partir del genoma mitocondrial solamente, y por lo tanto, no incluye los genes nucleares codificados. Todas las demás pruebas consideran las variantes dentro o superpuestas en un subconjunto de genes, que se describen brevemente en la sección de Análisis dirigidos del formulario de solicitud de prueba y con mayor detalle en la página web de información individual de la prueba indicada. Cuando se especifica un Análisis personalizado de Genomic Unity®, solo se consideran las variantes dentro de los genes especificados o que los superponen y solo para cambios pequeños en la secuencia, deleciones/duplicaciones y repeticiones cortas en tándem, según corresponda al gen. Todas las pruebas se centran en variantes poco frecuentes. Cuando se señala para el análisis especificado, esta prueba evalúa solamente las repeticiones en tándem en genes involucrados en la aparición temprana de la discapacidad intelectual (*AFF2, DIP2B, FMR1*), la aparición durante la adultez de trastornos del movimiento con o sin compromiso cognitivo (*AR, ATN1, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, ATXN8OS, ATXN10, C9ORF72, CACNA1A, CNBP, CSTB, DMPK, FMR1, FXN, HTT, JPH3, NOP56, NOTCH2NLC, PABPN1, PPP2R2B, TBP*) u otros trastornos (*PHOX2B, TCF4*). Se informarán los alelos expandidos para estos genes cuando sea pertinente para los síntomas clínicos del paciente.

Puede solicitar información adicional sobre la prueba de Genomic Unity® a su proveedor de atención médica o consultar el sitio web de Variantyx en <https://www.variantyx.com/>. No se informan

con esta prueba los trastornos en adultos que no se relacionen con la indicación de las pruebas y que, por lo tanto, representan pruebas predictivas. Las solicitudes de pruebas predictivas, de portador y otras pruebas genéticas sin valor diagnóstico están disponibles al solicitar la prueba Genomic Inform®.

### Limitaciones técnicas

Las pruebas genéticas son precisas, pero es posible que no siempre identifiquen una variante genética aunque exista una. Esta prueba intenta evaluar la secuencia de ADN completa (dentro del alcance descrito de la prueba), pero debido a las limitaciones de la tecnología actual, es posible que no detecte todos los cambios en el ADN. Es posible que no se cubran bien ciertas regiones del ADN. Es posible que ciertos tipos de variantes no sean detectables, como anomalías de metilación, variantes en genes con pseudogenes altamente homólogos y variantes en regiones que son difíciles de analizar con la tecnología actual. Circunstancias inusuales, incluidos trasplante de médula ósea, transfusión sanguínea y variantes que existen solo en una pequeña fracción de las células (mosaicismo), podrían interferir en la identificación de variantes. Las deleciones, duplicaciones y variantes de cantidad de copias entre 50 y 300 nucleótidos se detectan con una sensibilidad menor. No se ha determinado la tasa de falsos negativos de deleciones mitocondriales grandes. No se ha determinado la tasa de falsos negativos de expansiones repetidas para los siguientes genes: *AFF2, ATXN10, CNBP, CSTB, DIP2B, JPH3, NOP56, NOTCH2NLC, PHOX2B, TBP, TCF4*. Los recuentos repetidos por sobre 45 se informarán como indeterminados. En el caso de trastornos dominantes de expansión repetida, la herencia de los padres no se informará en el informe inicial. Las limitaciones adicionales específicas de la prueba se mencionan en la página web de información individual de la prueba indicada. Además, la interpretación de los resultados está limitada por la comprensión médica actual de las enfermedades y la información científica disponible. Esta prueba requiere ADN de alta calidad. En algunos casos se podría necesitar una muestra adicional si el volumen, la calidad o el estado de la muestra inicial no son suficientes. Las muestras enviadas como ADN genómico se procesarán solamente si la extracción se realizó en un laboratorio con acreditación CLIA/CAP. Esta prueba no considera las variantes somáticas.

### Resultados posibles de la prueba

**Resultado positivo:** un resultado positivo indica que se identificaron una o más variantes genéticas que explican de manera total o parcial la causa del trastorno, o indican un riesgo mayor de desarrollar el trastorno en el futuro. Las personas con resultados positivos quizás deseen considerar otras pruebas y/o consultas independientes con su médico o asesor en genética.

**Resultado negativo:** un resultado negativo indica que esta prueba no identificó ninguna variante genética que explique el trastorno. Esto reduce la probabilidad, pero no excluye la posibilidad, de que el trastorno sea de naturaleza genética.

**Resultado incierto:** la prueba identificó una variante de significación incierta. Esto significa que se identificó una variante genética, pero que según la información disponible en la bibliografía y la investigación médica y en las bases de datos científicas, no se tiene certeza de que la variante pueda causar el trastorno. La variante podría ser una diferencia genética normal que no causa el trastorno. Sin información adicional, no es posible conocer los efectos de la variante y se podría informar un resultado "incierto/no concluyente clínicamente". La incertidumbre se podría resolver con el tiempo si hubiera información adicional disponible. Se podría recomendar la repetición periódica del análisis de los datos de la secuencia o análisis adicionales, incluida la realización de pruebas a otros familiares.

**Resultado indeterminado:** un resultado indeterminado indica que se identificaron variantes genéticas relevantes en el análisis, pero que existe incertidumbre sobre si son variantes verdaderas o artefactos. Además, se considera que la repetición de una prueba no resolverá la incertidumbre técnica y se necesita confirmación ortogonal para resolver el resultado.



Nombre del paciente

Fecha de nacimiento

 Pegue aquí la etiqueta del código de  
barras de la muestra del paciente

### Información de la prueba

**Resultado no concluyente:** un resultado técnicamente no concluyente indica que hubo un problema con la muestra del paciente que produjo datos que el laboratorio no puede interpretar. Se considera que es probable que la repetición de la prueba resuelva la incertidumbre técnica y, por lo tanto, se recomienda repetir la muestra para completar el análisis.

### Estándares de informes

Todas las variantes que se pueden informar en el informe clínico se categorizarán como patogénicas, probablemente patogénicas o variante de significación incierta (VUS), según las pautas del Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics)/Asociación para Patología Molecular (AMP, Association for Molecular Pathology) publicadas por Richards et al. al 2015 (para obtener más información, consulte: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4544753/>). Las variantes podrían tener una estrecha correlación fenotípica con los fenotipos informados del paciente y considerarse la causa más probable del trastorno, o bien, podrían tener cierta superposición fenotípica con la razón de la prueba, pero no considerarse la causa genética única para los fenotipos en el paciente. Se podrían informar ambos tipos de variante. Incluso si esta prueba detecta cambios en el ADN que sean responsables de los síntomas informados, la prueba podría no predecir por completo la gravedad del trastorno, los problemas futuros posibles o la respuesta al tratamiento. Las variantes de significación clínica incierta solo se comunicarán si se determina que están asociadas con el fenotipo del paciente; no se comunicarán en el análisis dirigido (análisis basados en fenotipos) a menos que se suministre información clínica suficiente.

Variantyx revisa las notas clínicas suministradas con el envío de la prueba y puede informar los resultados de otros laboratorios en relación con: (a) la detección de la variante en nuestra plataforma, (b) la clasificación de variantes y (c) la herencia, si corresponde. Esto es posible si hay información detallada en las notas suministradas con la solicitud de prueba. La información necesaria incluye (entre otros datos): el genoma de referencia, la ubicación del cromosoma/ el nombre del gen, el cambio de variante (c./p. o puntos de interrupción) y la transcripción. Se recomienda incluir los resultados de pruebas anteriores que contengan la información necesaria.

Se evalúan las variantes de muchos genes que provocan enfermedades en pruebas exhaustivas, incluidas las variantes relacionadas con los trastornos neurodegenerativos en adultos. Tarde o temprano, estas enfermedades afectan el sistema nervioso en la edad adulta y cada una puede presentarse de manera diferente. Los síntomas pueden ser progresivos y acortar la expectativa de vida de una persona. Actualmente, no existe una cura para tales enfermedades y puede haber opciones limitadas de tratamiento o prevención. Algunos ejemplos de estas enfermedades incluyen la enfermedad de Huntington, la enfermedad similar a Huntington, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) y la enfermedad priónica familiar. Se informan las variantes en los genes que causan estas enfermedades si hay una superposición fenotípica específica entre los síntomas clínicos suministrados con la solicitud de prueba y el gen.

### Informe de hallazgos no relacionados

Los hallazgos no relacionados son hallazgos obtenidos de la secuenciación genómica, normalmente la secuenciación del genoma completo o los exomas, y pueden estar relacionados con afecciones que no eran la razón principal de la prueba o hallazgos que pueden permitir deducir información como resultado de la prueba que no se relaciona directamente con la prueba. Los hallazgos no relacionados se pueden definir con más detalle como diferentes tipos de hallazgos secundarios e incidentales.

#### Hallazgos secundarios de ACMG

El Colegio Americano de Genética Médica y Genómica (ACMG) recomienda informar las variantes patogénicas y las variantes patogénicas probables en una lista de genes tanto de manera específica por gen como de manera específica por variante. Variantyx evalúa la lista de genes de hallazgos secundarios, cuya versión se indicará en el informe y se puede encontrar en el sitio web de Variantyx, [www.variantyx.com/acmg-secondary-findings](http://www.variantyx.com/acmg-secondary-findings). Estas variantes generalmente no se revisan durante el procesamiento de rutina de las muestras de los pacientes, pero se buscan activamente y se informan al paciente. El ACMG recomienda revisar las variantes en los genes en su lista recomendada porque los genes se relacionan con afecciones que se consideran "remediables", lo que significa que se pueden tomar medidas para mitigar la aparición o gravedad del desenlace clínico. Es importante comprender que es posible tener una variante patogénica que el ensayo no detecte. Además, las variantes de significación incierta no se informan en estos genes. Si una variante es de significación incierta y posteriormente se considera patogénica, esto no se puede determinar sin volver a analizar los datos.

#### Hallazgos incidentales inevitables (que generalmente se informan si están presentes)

Algunos hallazgos incidentales son inevitables y se pueden deducir a partir de la prueba, como descubrir una falsa paternidad cuando se analiza a los padres de un niño en un análisis de trío o descubrir que un padre es portador de la afección identificada en el hijo. Otros hallazgos incidentales son variantes en genes que podrían coincidir con el fenotipo clínico del paciente, pero que también se relacionan con síntomas clínicos ajenos o con una aparición tardía. Por ejemplo, se han identificado más de 450 variantes patogénicas diferentes en el gen *LMNA*, que pueden causar una gran variedad de enfermedades distintas y dispares que involucran músculos estriados (miocardiopatía dilatada, miopatías esqueléticas), tejido adiposo (síndromes de lipodistrofia), nervios periféricos (neuropatía de Charcot-Marie-Tooth) o sistemas múltiples con envejecimiento acelerado (progerias). Es posible que estos resultados se informen debido a que son integrales para la prueba. La posibilidad de recibir hallazgos incidentales inevitables se debe analizar con el paciente y su familia antes de la prueba, de manera que sean conscientes de que es probable que les envíen estos resultados, de estar presentes. Si el paciente no desea recibir estos resultados, puede decidir no continuar con la prueba.

Con esta prueba se informan los hallazgos relacionados, como los hallazgos genéticos útiles para el diagnóstico actual de la enfermedad que inicialmente condujeron al análisis y cualquier hallazgo genético clínicamente relevante que pudiera tener beneficios inmediatos para el paciente en relación con las enfermedades o afecciones clínicas presentes. Sin embargo, algunos hallazgos no relacionados se pueden informar como una opción para recibir con el informe, mientras que otros, como los alelos farmacogenómicos de riesgo y frecuencia alta, el estado de portador (variantes patogénicas heterocigotas en genes asociados con afecciones autosómicas recesivas que no están asociadas con los síntomas informados del paciente) y los trastornos de aparición tardía, etc., están fuera del alcance de la prueba y generalmente no se informarán. A continuación se describen estos distintos hallazgos y las opciones para recibir resultados.

Nombre del paciente

Fecha de nacimiento

Pegue aquí la etiqueta del código de  
barras de la muestra del paciente

## Información de la prueba

Los hallazgos secundarios están disponibles para Análisis de genoma completo de Genomic Unity®, Análisis de Exoma Plus Genomic Unity® y Análisis de exomas de Genomic Unity®, y no están disponibles para los familiares, con la excepción de la herencia de los padres informada de las variantes identificadas en el paciente. No se emiten resultados específicos de los padres como un informe separado bajo el nombre del miembro de la familia. Si el paciente elige recibir hallazgos secundarios, esos hallazgos se incluirán en una sección separada del informe clínico.

### Pruebas con muestras de familiares

En el caso de análisis de trío o de cohortes de mayor tamaño, y para la confirmación paterna del análisis de un hijo único, se pueden utilizar la secuenciación y el análisis de las muestras de familiares para mejorar la interpretación de las variantes genéticas identificadas en el ADN del paciente. La interpretación precisa de los resultados de las pruebas requiere la asignación precisa de las relaciones familiares. El análisis del ADN secuenciado se realiza bajo la suposición de que se han proporcionado relaciones familiares correctas. No se analizarán las muestras de los padres que no concuerden con el paciente (cuando uno de los padres no comparte el número previsto de variantes con el niño). Las muestras de familiares se analizan únicamente con respecto a la afección del paciente. La herencia de los padres se informa en las variantes si es identificable, lo cual puede incluir la herencia de variantes relacionadas con hallazgos incidentales o secundarios. Sin embargo, en el caso de pacientes con expansiones repetidas, es posible que la herencia de los padres no se informe. Es posible que se recomiende asesoramiento adicional para los padres antes de informar la herencia de los padres de la expansión repetida.

## Genomic Unity® Pharmacogenomics Analysis

### Antecedentes

El Genomic Unity® Pharmacogenomics Analysis es una prueba basada en el genoma completo, diseñada para identificar variantes comunes asociadas con el metabolismo de fármacos y la respuesta farmacogenética. La prueba incluye el análisis de secuencias de alelos estrella conocidos en 13 genes y el análisis de variantes del número de copias de genes seleccionados que fueron recomendados por la FDA para la respuesta a los fármacos y las reacciones adversas a los fármacos previstas.

### Métodos

La secuenciación del genoma completo se realiza en ADN aislado de muestras de sangre utilizando métodos de secuenciación de próxima generación. Se realizan análisis para detectar, analizar e informar variantes clínicamente relevantes, utilizando la plataforma Genomic Intelligence® de Variantyx.

### Estándares de informes

Los resultados de la prueba se emitirán como un informe clínico separado para que el paciente identifique variantes en los genes congruentes con la orientación actual de la FDA. La variación de la secuencia se compara con los datos de referencia, utilizando la construcción del genoma GRCh38. Puede encontrar la lista de Genomic Unity® Pharmacogenomics Analysis de alelos estrella en <https://www.variantyx.com/pharmacogenomics>.

### Limitaciones

La detección o ausencia de resultados no reemplaza la necesidad de seguimiento terapéutico por parte de los proveedores de atención médica. El informe se basa en los mapeos de genotipo a fenotipo y las pautas de uso de la FDA, e incluye un conjunto de genes específicos, alelos estrella y variantes seleccionadas del número de copias, como se describe en la lista de genes. Esta prueba no detectará todas las variantes conocidas que dan como resultado una actividad genética alterada y el metabolismo de los fármacos. El genotipo único del paciente es solo un factor utilizado en la evaluación del metabolismo, la concentración y la respuesta del fármaco. Además, este informe se limita únicamente a ciertas asociaciones farmacogenéticas y no incluye toda la información necesaria para el uso seguro y eficaz de un fármaco. Por ejemplo, las interacciones farmacológicas pueden alterar el fenotipo del metabolizador. Esta prueba fue diseñada para proporcionar asociaciones entre genes y fármacos y no para diagnosticar problemas de salud. La información provista en este informe no contiene recomendaciones de medicamentos, y cualquier ajuste de dosis u otros cambios en los medicamentos deben ser evaluados por el proveedor de atención médica que realiza la solicitud, teniendo en cuenta las recetas actuales, los antecedentes del paciente y su familia, los síntomas que presenta y demás factores.

Los resultados y las recomendaciones de farmacogenómica se basan en la orientación actual y no se revisan cuando se actualizan las pautas. Los pacientes no reciben una notificación si los cambios afectan sus resultados. Los datos de investigación evolucionan y las modificaciones a la información de prescripción de los fármacos enumerados pueden cambiar con el tiempo a medida que haya más información disponible.



**Genomic Unity®**

Consentimiento informado  
del paciente  
Página 5 de 6

Nombre del paciente	
Fecha de nacimiento	

Pegue aquí la etiqueta del código de  
barras de la muestra del paciente

**Información de la prueba**
**Confidencialidad del paciente**

Para mantener la confidencialidad, los resultados de la prueba solo se comunicarán al proveedor de atención de salud solicitante o laboratorio solicitante y, si usted lo solicita, a proveedores de atención de salud adicionales indicados en este formulario de solicitud de prueba. Los resultados de la prueba solo se divulgarán a otras personas con su consentimiento escrito o si lo exige una corte de jurisdicción competente. Es su responsabilidad considerar el posible impacto de los resultados de la prueba en las tarifas de seguros, la capacidad de obtener seguros de discapacidad, vida, o cuidados a largo plazo y empleo. La Ley Contra la Discriminación por Información Genética, (GINA, Genetic Information Non Discrimination Act) promulgada por el Gobierno Federal de Estados Unidos, ofrece protección contra la discriminación de compañías de seguros de salud y empleadores basada en los resultados de pruebas genéticas, pero no cubre seguros de vida, discapacidad o cuidados a largo plazo. Puede encontrar información sobre GINA en <https://www.genome.gov/10002328>.

La información anónima obtenida de la prueba podría incluirse en bases de datos de frecuencia de variantes y alelos usadas para ayudar a los proveedores de atención médica y científicos a comprender las enfermedades humanas, y también podría incluirse en publicaciones científicas. Los nombres y la información de identificación personal no se revelarán. Aparte de lo mencionado anteriormente, si hay oportunidades para participar en investigaciones relacionadas con su afección y ha otorgado su consentimiento para que lo vuelvan a contactar, Variantyx podría comunicarse con usted o su proveedor de atención médica para fines de investigación.

**Tiempo de respuesta**

El tiempo de respuesta (TAT, turnaround time) de esta prueba se puede encontrar en el [sitio web de Variantyx](#), que comienza desde la recepción de la muestra. En el caso de pruebas familiares, el plazo comienza cuando se recibe la última muestra. Tenga en cuenta que las siguientes situaciones probablemente causarían que el plazo de respuesta se extienda (1) cuando la muestra de ADN no supere el control de calidad y se determine que es insuficiente para el análisis, lo que requiere la recogida de una nueva muestra; (2) cuando la prueba se envíe para confirmación ortogonal a un laboratorio externo. En la segunda situación, se puede esperar que el tiempo de respuesta se extienda de acuerdo con el tiempo de respuesta del laboratorio externo más 1 semana.

**Conservación de muestras**

El ADN extraído de las muestras enviadas podría almacenarse durante al menos 3 meses después de completar las pruebas y podría desecharse después de ese período. El ADN extraído no se devolverá a menos que se solicite antes de la prueba (se aplican cargos adicionales). Después de completar las pruebas, el ADN anónimo podría utilizarse con fines de desarrollo y mejora de las pruebas, validación interna, control de calidad y capacitación antes de desecharse.

Residentes del estado de Nueva York: No se realizará ninguna otra prueba en esta muestra excepto la prueba solicitada por el médico clínico, a menos que el paciente o la persona autorizada renuncien a ella. Además, la muestra biológica del paciente se destruirá dentro de los 60 días o después de la finalización de la prueba, a menos que el paciente o la persona autorizada renuncien a ellos. No se puede realizar la confirmación ortogonal de los resultados en un laboratorio de referencia a menos que el paciente o la persona autorizada lo autoricen.

**Genomic Unity®**

 Consentimiento informado del paciente  
 Página 6 de 6

Nombre del paciente

Fecha de nacimiento

Pegue aquí la etiqueta del código de barras de la muestra del paciente

Complete la sección de información correspondiente al familiar en esta página cuando envíe muestras de comparador. La firma del familiar es obligatoria en la sección de consentimiento a continuación. Si el familiar tiene la misma afección que el paciente, adjunte notas clínicas que describan los fenotipos clínicos del familiar o complete el Suplemento A del formulario de solicitud de prueba.

**Información de la madre biológica**

Nombre	Apellido	Fecha de nacimiento
Fecha de obtención de la muestra	Tipo de muestra <input type="radio"/> Saliva* <input type="radio"/> Sangre <input type="radio"/> Hisopado de saliva† <input type="radio"/> ADN genómico	Si tiene el mismo trastorno que el paciente, indique los síntomas clínicos:

**Información del padre biológico**

Nombre	Apellido	Fecha de nacimiento
Fecha de obtención de la muestra	Tipo de muestra <input type="radio"/> Saliva* <input type="radio"/> Sangre <input type="radio"/> Hisopado de saliva† <input type="radio"/> ADN genómico	Si tiene el mismo trastorno que el paciente, indique los síntomas clínicos:

**Información de otro familiar**

Nombre	Apellido	
Fecha de obtención de la muestra	Tipo de muestra <input type="radio"/> Saliva* <input type="radio"/> Sangre <input type="radio"/> Hisopado de saliva† <input type="radio"/> ADN genómico	Si tiene el mismo trastorno que el paciente, indique los síntomas clínicos:
Relación con el paciente <input type="radio"/> Hermano <input type="radio"/> Hermana <input type="radio"/> Otra		

\* Use solo kits de recolección Variantyx † Use solo kits de recolección Variantyx; el hisopado de saliva es similar a un hisopado bucal

**Consentimiento del familiar**

He hablado sobre la prueba de Genomic Unity® con mi proveedor de atención médica, lo que incluye el propósito y el procedimiento, los riesgos, los beneficios y las alternativas. Se me ha dado la oportunidad de hacer preguntas sobre la prueba y todas mis preguntas fueron respondidas satisfactoriamente. Reconozco que tengo información y comprensión suficientes para dar este consentimiento informado.

1. Doy mi permiso a Variantyx y sus afiliados para extraer y secuenciar mi ADN/el ADN de mi familiar y realizar pruebas genéticas con el propósito de mejorar la interpretación de las variantes genéticas identificadas en el ADN del paciente.
2. Doy mi permiso a Variantyx y sus afiliados para que utilicen mi ADN de forma anónima para fines de desarrollo o mejora de las pruebas, validación interna, confirmación ortogonal de variantes en un laboratorio externo de consulta o control de calidad y capacitación.
3. Doy mi permiso para que mi muestra e información clínica se incluyan de manera anónima en las bases de datos y publicaciones de frecuencia de alelos y variantes. Mi nombre u otra información de identificación personal no se utilizarán ni se vincularán a ninguna base de datos o publicación.
4. Para residentes del estado de Nueva York:  Mediante mi marca en esta casilla, doy mi permiso para que Variantyx y sus afiliados conserven cualquier muestra restante por más de 60 días para fines de completar la prueba, desarrollo/mejora de las pruebas, validación interna, confirmación ortogonal de variantes en un laboratorio externo de consulta o control de calidad y capacitación.

Firma de la madre biológica	Fecha
Firma del padre biológico	Fecha
Firma de otro familiar (o persona autorizada)	Fecha

